

Requisição de Estudos Genéticos Diagnóstico Pós-Natal

Visite o UniGen Portal
para consultar o nosso
catálogo de testes e aceder
aos seus resultados.



INFORMAÇÃO DO(A) CONSULENTE

Nome Data de nascimento / /

Processo clínico n.º NIF Sexo ☐ Masculino ☐ Feminino

Endereço

Código Postal Cidade País

MÉDICO(A) PRESCRITOR(A)

Nome Ordem dos Médicos n.º

Hospital e Serviço Especialidade

Telefone e-mail

Data da Prescrição / / Cidade País

AMOSTRA

Colhida em: Data da colheita / / Hora da colheita:

Sangue ☐ EDTA ☐ Heparina ☐ Saliva (kit oragen OGD-600)

☐ Esfregaço bucal (kits oragen (OGD-100) ou copan) ☐ DNA (origem:)

INFORMAÇÃO CLÍNICA

DECLARAÇÃO DO(A) MÉDICO(A)

Certifico que obtive do(a) consulente (ou representante legal) o necessário consentimento informado, esclarecido e livre dado por escrito para a realização do(s) teste(s) que aqui prescrevo.

Confirmo que obtive o consentimento para o arquivo da informação genética. Confirmo o consentimento do(a) consulente para a conservação da eventual amostra sobrança ou informo na informação clínica que se deve proceder ao descarte da amostra.

Confirmo que o(a) consulente consentiu na pesquisa ativa de resultados secundários quando foi solicitado WES ou informo na informação clínica que estes resultados não devem ser divulgados.

☐ Sim ☐ Não

Assinatura do(a) médico(a)*

Data (dd/mm/aaaa)*

*PREENCHIMENTO NECESSÁRIO



SELEÇÃO DE TESTES

WHOLE EXOME SEQUENCING

☐ Sequenciação do exoma completo em trio

☐ Reanálise do WES-Trio

☐ Expansão WES caso índice para WES-Trio (fornecer amostras parentais)

Index*

☐ Reanálise do WES-Trio como Teste de Portador para casal

Parceiro*

* nº proc. e nome

☐ Sequenciação do exoma completo em duo

☐ Reanálise do WES-Duo

Index*

☐ Sequenciação do exoma completo

☐ Reanálise do WES

☐ Expansão de análise de painel para WES

☐ Painel doenças oncológicas hereditárias

☐ Painel doenças cardiovasculares

☐ Painel Noonan e RASopatias

☐ Painel Ehlers-Danlos, Marfan e diagnóstico diferencial

☐ Painel doenças hematológicas

☐ Painel doenças oftalmológicas

☐ Painel doenças neuromusculares

☐ Painel neurodegenerativas

☐ Painel epilepsia

☐ Painel Alzheimer e outras demências

☐ Painel Parkinson e perturbações do movimento

☐ Painel ataxias hereditárias

☐ Painel ciliopatias

☐ Painel surdez e hipoacusia

☐ Painel dislipidemias

☐ Painel diabetes

☐ Painel doenças ósseas

☐ Painel colestase

☐ Painel doenças renais

☐ Painel doenças renais quísticas (inclui gene PKD1 por PCR Long-Range)

☐ Painel imunodeficiência primária | doença intestinal inflamatória monogénica | perturbações autoinflamatórias

☐ Painel hiperparatiroidismo familiar | hipercalcémia hipocalciúrica

☐ Painel hematuria

☐ Outro

CITOGENÉTICA

Análise cromossómica – Cariótipo**:

☐ Culturas estimuladas

☐ Culturas não-estimuladas

☐ Análise Cromossómica por Microarray (SNP aCGH - Cytoscan 750K)

☐ FISH**

☐ Análise Cromossómica por Microarray (SNP aCGH - Cytoscan HD)

☐ Outro

**≥ 3mL Heparina Lítio

TESTES DE GENE ÚNICO

Síndrome do x-frágil (gene FMR1):

☐ msTP-PCR (análise de metilação e expansão)

☐ PCR

Fibrose quística (gene CFTR):

☐ Mutações frequentes

☐ MLPA

☐ Sequenciação

Alfa Talassemia (genes HBA1/HBA2):

☐ MLPA

☐ Sequenciação

☐ Atrofia Muscular Espinhal (SMN1/SMN2, deleções/duplicações dos exões 7 e 8)

☐ Beta-talassemias (HBB, sequenciação)

Gene

☐ Sequenciação

☐ Deleção/Duplicação

☐ Expansão

☐ Outro

Pesquisa de Variantes Familiares (anexar cópia do teste genético positivo de familiar)

Gene(s) e variante(s)

RefSeq.

c.

p.

transcrito

Gene(s) e variante(s)

RefSeq.

c.

p.

transcrito

AVISO

1. **Descrição geral, objetivo e riscos:** O objetivo de um teste genético é examinar o DNA e procurar quaisquer alterações ou variações específicas que possam estar relacionadas com determinadas síndromes ou patologias ou com o risco de desenvolver determinadas síndromes ou patologias. Este teste pode não fornecer resultados conclusivos sobre o genótipo. Embora algumas variantes genéticas constem de bases de dados científicas como patogénicas e outras como benignas, muitas das variantes genéticas detetadas ainda têm um significado clínico desconhecido. Além disso, limitações atuais das tecnologias de testes genéticos e dos conhecimentos científicos e clínicos podem não identificar as variantes relevantes que estão associadas a algumas das patologias ou síndromes. Desta forma estes resultados não excluem a possibilidade de uma doença genética ou de uma predisposição para tal doença. Nestas circunstâncias testes adicionais poderão ser necessários.

2. **Utilização de dados:** Para a realização do teste, a Unilabs CGC - Centro de Genética Clínica e Patologia S.A. irá recolher, tratar e utilizar dados pessoais que dizem respeito à saúde. A política seguida de acordo com as leis em vigor está descrita www.unilabs.pt

UNI-GEN-F-225 v.2.00